Módulo 1 • Unidade 4

Genética: a ciência que estuda os genes

Pra início de conversa...

Na unidade passada, começamos a ver o início do caminho que a Biologia trilhou para entender alguns fenômenos que eram observados na Natureza. Por exemplo, há microorganismos no ar que não nos causam nenhum malefício, enquanto há outros que matam, como aqueles que infectavam as mulheres parturientes no século XIX. Há peixes que seriam iguais aos outros, não fosse pela cor. Há plantas que conseguem sobreviver em ambientes muito secos, como os cactos, e outras não.

Como surgiu essa variabilidade? Como é possível que haja essas diferenças tão grandes entre organismos, mesmo sendo, alguns, tão parecidos (como os seres de uma mesma espécie)? Como é possível que sejamos parecidos com nossos pais, mas, ao mesmo tempo, tenhamos outras características?

Mendel foi importantíssimo na descoberta que fez sobre hereditariedade, identificando que fatores (hoje chamados genes ALELOS) passam de uma geração para outra. Mas as explicações que obteve não eram suficientes para explicar todos os fenômenos observados que eram relacionados à hereditariedade. Também não explicavam a variabilidade entre indivíduos e espécies. Sendo assim, outros pesquisadores complementaram seus achados e nos forneceram muitas outras explicações...

ALELOS
São cópias de um mesmo gene, mas que podem representar características diferentes. Exemplo: V e v são alelos para a coloração da semente das ervilhas verde e amarela.

Objetivos de aprendizagem

- Identificar as consequências de *linkage* e *crossing* over nos fenótipos de indivíduos.
- Avaliar a importância da mutação para a variabilidade genética.

Seção 1

"Fatores hereditários": genes e o grande manual de instruções

Como você já sabe, os "fatores hereditários" estão no genótipo de um indivíduo e determinam quais características irão – ou não – se desenvolver ao longo de sua vida (e que geralmente estarão visíveis no fenótipo). Vamos pensar nesses fatores como pequenas partes que compõem um manual de instruções, muito maior e complexo, usado para se construir um organismo inteiro. Voltando ao exemplo das ervilhas de Mendel, dependendo do que "estiver escrito no manual de instruções", teremos, por exemplo, plantas com sementes amarelas, lisas, altas e com flores roxas ou plantas com "sementes verdes rugosas, baixa e com flores brancas".

Figura 1: O genoma de um indivíduo (conjunto de seus genes) é como um grande manual de instrução sobre como fazer um determinado indivíduo de uma determinada espécie. Mais ou menos, é como um livro de receitas para fazer um determinado prato.

Os fatores hereditários descobertos nos estudos de Mendel são aquilo que hoje chamamos "genes". Um gene carrega informações biológicas de uma forma tal, que permite que ela seja copiada com precisão quando uma célula se dividir e, nesse processo, tiver seu material genético duplicado. Além disso, as características do que forma um gene devem permitir que seja possível que ele se duplique muitas vezes ao longo da vida de um indivíduo.

Uma forma milhares, milhares formam um..

Os genes precisam ser fáceis de se duplicar, pois precisam ser "copiados" muitas vezes ao longo da vida de um organismo.

Vamos tomar como exemplo o ser humano para explicar isso um pouco melhor. Quando um espermatozoide fecunda um óvulo, temos uma única célula formada, que se dividirá tantas vezes que dará origem a um bebê. Só nessa etapa de gestação, são milhares e milhares de duplicações celulares! Você é formado por milhares de células que vieram de uma única célula, originalmente!

Saiba Mais

Saiba Mais

Além disso, ao longo de nossa vida, células do nosso corpo morrem com frequência. Por exemplo, todas as vezes que você "descasca" quando vai à praia, são células da sua pele que estão mortas e se desprendem. A poeira é formada por células mortas do nosso corpo, que se desprendem e acumulam tanto que ficam visíveis a olho nu. No lugar dessas células mortas, novas células são originadas por divisão das células que existem.

Assim, como uma célula só pode existir se tiver seu material genético, ou seja, seus genes "dizendo" que características elas devem ter, é preciso que esse material genético seja capaz de ser duplicado milhares de vezes e com baixíssima taxa de erro.

Os genes são compostos de moléculas das quais você ouve falar com alguma frequência, seja na TV, nos jornais ou no rádio: o DNA. Esta molécula, sobre a qual você aprenderá um pouco mais no módulo 3 de Ciências da Natureza, apresenta um determinado grupo de características. Tais características possibilitam que o DNA mantenha em si uma informação preciosa: o código genético, ou seja, o grande "manual de instruções" para formação de um indivíduo daquela espécie, com determinadas características, e não outras.

No caso dos seres humanos, existem genes que determinam a cor olhos, dos cabelos e da pele, ou a estatura máxima que um indivíduo poderá atingir. Mas também há outros genes que são responsáveis por características nem sempre tão fáceis de serem visualizadas. Por exemplo: há aqueles que lidam com as quantidades de gordura que nosso corpo consegue processar, e o mesmo acontece com relação ao açúcar e ao sal que ingerimos. E existe o caso de genes que serão "ativados", ou não, em nossos corpos dependendo das condições do meio ambiente, ou mesmo do funcionamento de outros genes. E ainda há a possibilidade de que possa haver alterações dos genes (e, assim, da informação que eles carregam).

Seção 2
A descoberta dos Cromossomos

Pesquisadores do final do século XIX e início do século XX, notando a importância de se conhecer melhor os genes, começaram a desenvolver técnicas e estratégias cada vez mais engenhosas para tentar estudá-los. Algumas perguntas pairavam na cabeça dos cientistas: onde, no interior das células, estão localizados os genes? Do que

seriam feitos? Hoje em dia sabemos que são feitos de DNA, mas, na época, somente se sabia que estavam diretamente relacionados às características hereditárias.

À medida que instrumentos ópticos tornaram-se melhores e mais eficientes, ficou possível examinar, com maior clareza de detalhes, o interior das células, usando-se microscópios. Além disso, algumas técnicas de observação também progrediram: substâncias corantes capazes de colorir diferentemente as várias estruturas presentes dentro das células passaram a ser utilizadas com frequência, facilitando a observação e identificação das mesmas. Uma dessas estruturas, com aspecto filiforme (isto é, como um fio longo, ou como fios entrelaçados e enrolados) e presente no interior do núcleo das células de animais e plantas, podia ser corada com facilidade nas preparações. Especialmente por causa dessa característica, o médico e biológo alemão Walther Flemming, trabalhando com células de salamandras (um tipo de anfíbios), batizou-a de "cromatina", no final do século XIX.

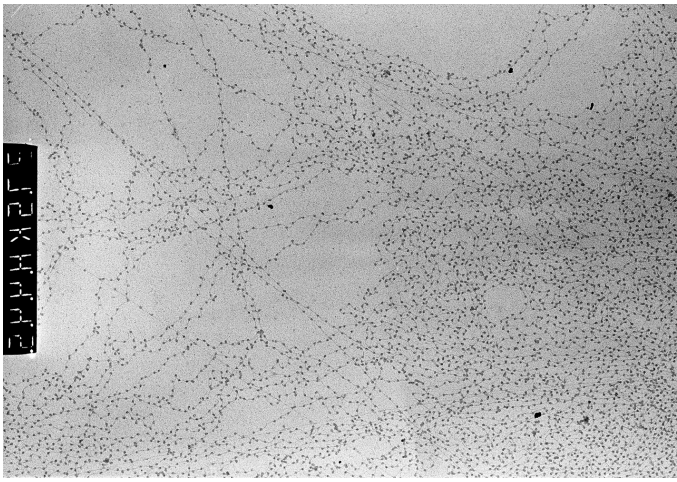


Figura 2: Cromatina de uma célula de galinha, vista como uma extensa massa filamentosa escurecida.

Observou-se ainda que aquela massa de fios longos e, de certa forma, aparentemente dispersos pelo núcleo da célula, podia, em determinados momentos, se enrolar e condensar, encurtando-se de maneira progressiva. Isso evidenciava a existência de várias estruturas distintas e individualizadas compostas por cromatina. Pouco tempo depois, o termo "cromossomo" (significando "corpo corado") passou a ser utilizado nessas estruturas.

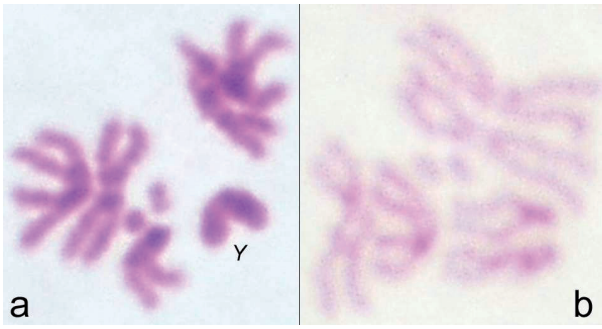


Figura 3: Corantes ajudam a visualizar os cromossomos dentro de uma célula. Estes cromossomos das imagem são de *Drosophila* (mosca), em uma fase de divisão celular.

Observações feitas, sob microscópio, dos diferentes momentos da vida de uma célula (fosse ela "comum" ou reprodutiva – gametas) e, especialmente, das diferentes etapas do processo de divisão celular, mostraram que os cromossomos se comportam de maneiras curiosas. Eles têm, por exemplo, a capacidade de duplicar, ou seja, de ter suas partes inteiramente copiadas. Antes que se dê a divisão de uma célula comum, cada cromossomo é copiado (ou duplicado) no núcleo da célula. Depois, eles são liberados no interior da mesma, organizam-se em uma região determinada e, no momen-

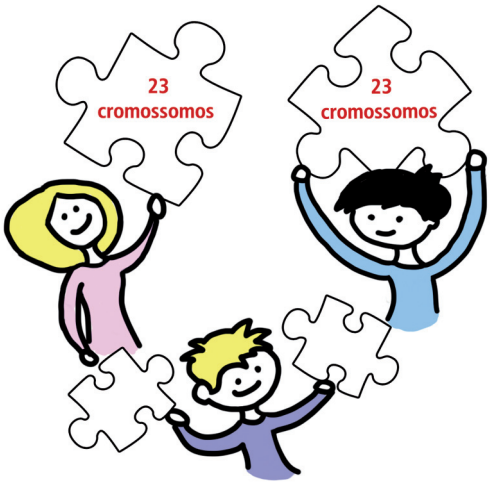


Figura 4: Na reprodução humana, cada uma dos pais, através de seus respectivos gametas (haplóides), contribui com 23 cromossomos para a formação de um novo indivíduo. A célula resultante da fecundação e que dará origem a este e terá, normalmente, 46 cromossomos (diplóide).

to em que a própria célula efetivamente se divide, cada uma dessas cópias é passada para as células-filhas. Nessas, voltam a se agrupar em um novo núcleo que é formado e todo o processo pode recomeçar mais tarde.

Em uma única célula, os cromossomos podem ter tamanhos e formatos diferentes. Além disso, constatou-se, através de outras pesquisas, que cada espécie de animal ou planta tem um número preciso e característico de cromossomos no interior de suas células. Na nossa espécie, por exemplo, há um total de 46 cromossomos, os quais se organizam em 23 pares. Como são dois cromossomos de cada tipo (formando "duplas"), essa condição é chamada "diplóide". Gametas, em geral, por outro lado, têm apenas metade do material genético de uma célula comum. Assim, no caso da nossa espécie, são apenas 23 cromossomos. Essa condição, em que há apenas um exemplar de cada tipo de cromossomo, é chamada "haplóide". A partir da junção de dois gametas (haplóides) na fecundação (um masculino e um feminino) é formada, então, uma nova célula com 46 cromossomos (diplóide).

Seção 3
Thomas Hunt Morgan e os trabalhos com moscas-das-bananas

Figura 5: Exemplar de *Drosophila* melanogaster.

Essas constatações sobre os cromossomos, além de outras, fizeram deles candidatos a investigações sobre o possível local de ocorrência dos genes e, assim, novos estudos começaram a ser desenvolvidos para testar essa hipótese.

A partir do início do século XX, alguns grupos de animais passaram a ser mais usados em pesquisas genéticas, já que alguns desses apresentam resistência, facilidade de criação em laboratório e de observação de características importantes etc. No que se refere ao estudo das características dos

cromossomos, um dos organismos preferidos desde então é a chamada "mosca-da-banana" ou "mosca-de-vinagre" (cujo nome científico é *Drosophila* melanogaster; o termo "mosca-das-frutas", embora inadequado, também é usado às vezes). Essa espécie de moscas possui cromossomos grandes e relativamente fáceis de serem estudados ao microscópio.

Um dos principais pesquisadores desse período e que trabalhou detalhadamente com as drosófilas foi o americano Thomas Hunt Morgan.

Morgan e sua equipe, assim como nos experimentos realizados por Mendel, com ervilhas, selecionaram características de diferentes "tipos" de drosófilas (tais como a cor dos olhos, o formato dos mesmos, o tamanho das asas, a cor do corpo etc.) e testaram várias possibilidades de cruzamentos entre elas. Dessa forma, também como Mendel, obtiveram uma primeira geração de moscas a partir de uma geração parental (composta por moscas de linhagens "puras") com genótipos e fenótipos cuidadosamente escolhidos previamente. Nessa geração, estudaram os genótipos e fenótipos resultantes e, a partir da mesma, uma segunda geração foi criada e também estudada a fundo. E assim por diante...

Figura 6: Thomas Hunt Morgan (1866-1945), o pesquisador das drosófilas.

Figura 7: Exemplares de *Drosophila melanogaster* exibindo diferentes características entre eles como, por exemplo, a cor dos olhos e do corpo e o comprimento das asas.

3.1 – As descobertas de Morgan: onde estão localizados os genes?

Importante

Coisas que se herda da mãe, coisas que se herda do pai...

Nos seres humanos, há dois tipos de cromossomos: os somáticos e os sexuais. Os sexuais são aqueles que definem o sexo de cada indivíduo, cujos genes são responsáveis por desenvolver no corpo desse indivíduo as características femininas ou masculinas. Os somáticos são os que carregam os genes responsáveis pelos processos do organismo que independem do sexo, como as moléculas envolvidas na digestão, no sistema circulatório, dentre muitas outras.

Temos 23 pares de cromossomos: 22 deles são somáticos e 1 par é de cromossomos sexuais. Os cromossomos sexuais são o XX, nas mulheres, e o XY, nos homens.

Existem alguns tipos de doenças/ condições que são ligados aos cromossomos sexuais. Isso significa que os genes relacionados a elas estão nesses cromossomos. São exemplos: calvície, daltonismo, hemofilia e hipertricose auricular (desenvolvimento de pelos na orelha).

Alguns dos experimentos de Morgan tornaram-se famosos por causa dos importantes resultados obtidos. Em um deles, por exemplo, ao cruzar moscas do sexo masculino e de olhos brancos com moscas do sexo feminino de olhos vermelhos, ele notou que, na primeira geração, apenas os indivíduos machos tinham olhos brancos. Ele fez ainda outros testes que o levaram à conclusão de que algumas características hereditárias estão ligadas ao sexo dos indivíduos da geração parental. Posteriormente, isso também foi comprovado em outros grupos de animais, inclusive em nós, humanos.

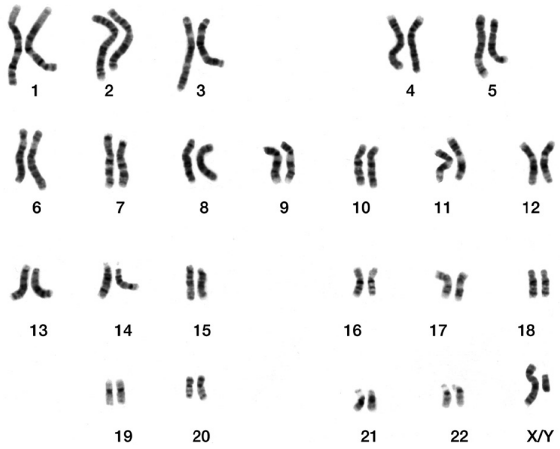


Figura 8: Fotografia mostrando os 23 pares de cromossomos presentes em uma célula humana, arranjados aos pares e numerados de acordo com seus diferentes "tipos". De "1" a "22", vemos os pares de autossomos (cromossomos somáticos); o último par (abaixo, à direita), representado por "X" e "Y", é composto pelos chamados "cromossomos sexuais", ou heterossomos. A partir da foto, concluímos que o indivíduo estudado é do sexo masculino, já que apresenta, nesse último par, o cromossomo distinto denominado "Y", típico dos machos. Se fosse uma mulher, o par seria "XX".

Esse conjunto de observações importantíssimas, juntamente com outras, fornece evidências claras que dão a resposta definitiva a uma questão fundamental da Genética: os genes, de fato, estão localizados nos cromossomos.

Seção 4
Complementando os achados de Mendel

Através de suas pesquisas e estudos, Morgan também discutiu e desafiou outros conceitos importantes da Genética em seu tempo. Lembre-se, por exemplo, da "Segunda Lei de Mendel", ou "Lei da Segregação Independente", que já vimos anteriormente. Ao estudar ervilhas com características que apareciam juntas, duas a duas, nas suas plantas originais (o exemplo que estudamos foi "semente amarela + textura lisa" e "semente verde + textura rugosa"), Mendel viu que as mesmas eram separadas entre si nos cruzamentos.

Isto sugeria que, durante o processo de formação dos gametas, os fatores hereditários (genes) se separavam entre eles de maneira independente (e em proporções iguais entre si nos gametas produzidos), e seguiam caminhos distintos. Mas Morgan e seus colaboradores mostraram que isso nem sempre acontece. Por meio de observações de cruzamentos entre tipos diferentes de drosófilas, Morgan percebeu que elas exibiam um par (ou mais) de genes distintos para características distintas. Em alguns casos, obtiveram proporções bem diferentes daquelas esperadas para os casos de "segregação independente" dos genes, como no caso das ervilhas.

4.1 – Linkage

Morgan realizou experimentos em que observou novas proporções, diferentes das de Mendel, para genótipos e fenótipos das moscas nascidas dos cruzamentos feitos. Os resultados que obteve indicaram que alguns genes presentes nos gametas das moscas, ao invés de estarem situados em cromossomos distintos (como nas observações de Mendel), só poderiam estar localizados juntos, em um mesmo cromossomo. Assim, durante o processo de formação dos gametas, esses genes não se separavam (não eram segregados entre si), influenciando o genótipo/fenótipo final.

Essa situação tornou-se conhecida pela utilização do termo "linkage" ou "ligação gênica", e indica um "acoplamento" entre genes naquele cromossomo em que ocorrem.

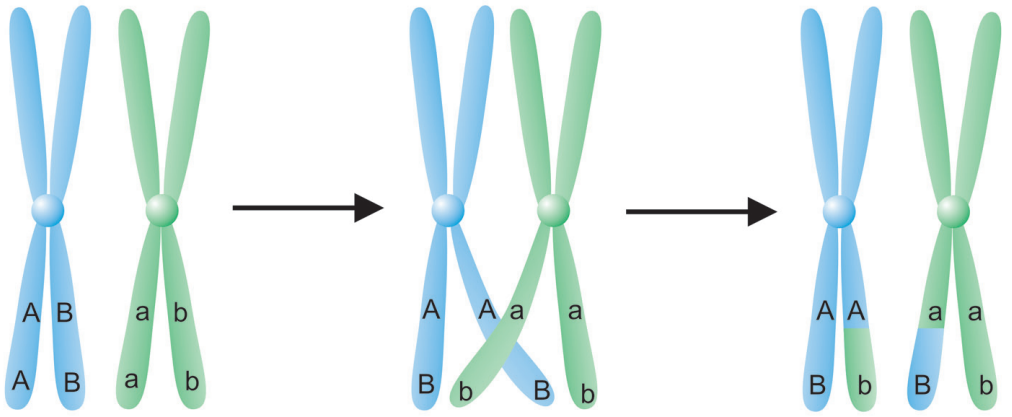
4.2 – *Crossing over* (ou permutação)

Em outra experiência bem conhecida, Morgan realizou novamente o cruzamento de moscas, observando características das asas e da cor do corpo. Ele achava que as proporções numéricas de genótipos e fenótipos que seriam observadas nas novas gerações de moscas teriam de indicar a ocorrência de "segregação independente" em alguns casos, e de "*linkage*" em outros. Mas não foi isso que ocorreu.

Os números obtidos não batiam com as expectativas. Os genótipos encontrados mostravam uma espécie de mistura das características das moscas, totalmente inesperada. Analisando o resultado obtido, o que ele concluiu é que, de fato, não estavam de acordo com os achados de Mendel e nem com o seu próprio achado sobre *linkage*. Assim, além das combinações de genes dos gametas já conhecidas, parecia haver mais alguma outra combinação entre os genes. Essa era a única explicação para a proporção de genótipos encontrada na experiência.

A hipótese de Morgan de que os genes que compõem os cromossomos poderiam, de alguma outra maneira, estar se "embaralhando" nessas estruturas, encontrou embasamento em um estudo anterior, desenvolvido por um professor belga chamado Frans Janssens. Janssens, que trabalhava estudando células ao microscópio (ou seja, realizava estudos de citologia). Ele observou e descreveu, em 1909, eventos naturais de troca de "pedaços" – ou permutação – entre os pares de cromossomos associados durante uma das etapas do processo de formação dos gametas.

Isso forneceu a Morgan a explicação que faltava para compreender aqueles resultados estranhos de seus achados com drosófilas. A possibilidade de recombinação genética espontânea através da troca natural de pequenas partes de cromossomos relacionados entre si foi, assim, definitivamente comprovada e passou a ser denominada "*crossing-over*" (em português, pode se usar permutação, mas o termo em inglês é mais comumente utilizado).



Imagine dois pares de cromossomos diferentes em uma célula. Um carrega genes com alelos dominantes (AA BB) para duas características. O outro carrega os alelos recessivos (aa bb).

Estes dois cromossomos são capazes de trocar partes, o que foi chamado *crossing-over*.

Quando trocam essas partes, estão trocando alelos de genes.

Os novos pares de cromossomos gerados, a partir do *crossing over* ,não são iguais aos pares imediatamente gerados após a duplicação do material genético (AA Bb e aa Bb).

Figura 9: Esquema mostrando a troca de pedaços entre um par de cromossomos (ao alto) durante o processo de formação de gametas, evidenciando a ocorrência de "*crossing-over*". Após a permuta (*crossing-over*), o cromossomo verde (à esquerda, abaixo) segue para um gameta com um gene "b", enquanto o cromossomo azul (à direita) segue para outro gameta com um gene "B".

Há ainda uma questão final interessante sobre esse assunto. Se pedaços de cromossomos (que, como sabemos, contêm os genes) são trocados entre eles, podemos concluir que, quanto mais próximos entre si estiverem localizados dois genes quaisquer ao longo de um mesmo cromossomo, menor será a chance de os mesmos sejam separados e trocados nesse processo (já que a "quebra" do cromossomo terá que acontecer num local bem específico). Por outro lado, se os genes estiverem bem distantes entre si ao longo de um mesmo cromossomo, a chance de serem separados e trocados será bem maior (a "quebra" poderá se dar numa área bem maior). Os geneticistas trabalham com essa questão indicando uma medida mais objetiva, chamada "taxa de *crossing*": quanto mais próximos entre si estiverem dois genes, menor será a taxa de *crossing*; quanto mais distantes estiverem, maior essa chance será.

Seção 5
Por que ocorrem variações genéticas?

Depois que conhecemos as descobertas de Mendel e de Morgan, percebemos que são comuns os mecanismos naturais responsáveis por um aumento das chances de aparecimento de novas variações de genótipos e fenótipos a cada geração. No caso da Lei de Segregação Independente (Segunda Lei de Mendel), por exemplo, vimos que os genes podem, por vezes, se separar completamente uns dos outros durante o processo de formação dos gametas e, nas gerações seguintes, formarem novas combinações entre eles. Morgan, por outro lado, alertou para o fato de que isso nem sempre ocorre. Mais especificamente, descreveu o caso de genes que permanecem juntos em um cromossomo quando os gametas são formados (no caso de se observar o evento de *linkage*). Mas ele também mostrou que isso não acaba com a chance de acontecerem novas variantes genotípicas/fenotípicas. Através do *crossing-over*, novas recombinações tornam-se possíveis, mesmo se os genes estiverem acoplados entre eles (especialmente se as taxas de *crossing* forem elevadas).

Que vantagem pode haver nessa aparente busca constante de variabilidade genética? Se os genes, como já vimos, compõem um manual de instruções para construir seres vivos, e se percebemos os seres vivos, em geral, como verdadeiras obras-primas, em termos de estrutura e funcionamento, porque existem estratégias naturais que ficam tentando alterar essa receita? Isso não seria um erro?

Imagine uma população de indivíduos (animais ou plantas) absolutamente iguais em sua estrutura geral e funcionamento. Eles cruzam entre si e têm filhos. No entanto, como são todos absolutamente iguais, a população não muda em nada suas características, geração após geração. Parece ótimo, não é? Agora pense que essa população é infectada por uma bactéria e, por causa de suas características, tem a capacidade de se espalhar rapidamente e matar os indivíduos infectados. Ora, se estes são todos iguais, é quase certo que a toda a população estará condenada à morte em breve, pois todos sofrerão igualmente com a ação do novo micróbio.

Agora pense em uma outra população, na qual os processos naturais ligados à reprodução dos indivíduos permitem ligeiras variações a cada geração e o surgimento de recombinações quanto às características, onde ninguém é exatamente igual a ninguém. Neste novo

cenário, o ataque de uma bactéria agressiva também poderá fazer muitos estragos e causar mortes. Mas há um ingrediente diferente e fundamental. A variação que existe naturalmente entre os organismos, pelo mero acaso, poderá fazer com que alguns deles, embora possam adoecer, não morram por serem, de alguma forma, um pouco mais resistentes àquele microorganismo. Não morrendo, continuam com possibilidades de crescer e se reproduzir e irão gerar filhos que herdarão boa parte de suas características, dentre elas, possivelmente, aquela resistência à bactéria originalmente "mortal". E, assim, a vida poderá seguir em frente.

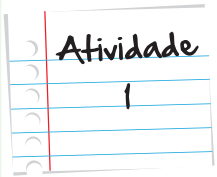
Esse raciocínio simples nos ajuda a compreender a importância dos mecanismos que promovem a possibilidade de haver variações genéticas nos indivíduos dentro das populações. Embora haja sempre a chance de que algumas das novas características que surjam possam não servir para grande coisa em termos da estrutura e/ou do funcionamento do novo organismo, outras poderão garantir sua existência e suas chances de gerarem descendentes, garantindo, assim, a sobrevivência da espécie.

Cruzadas!

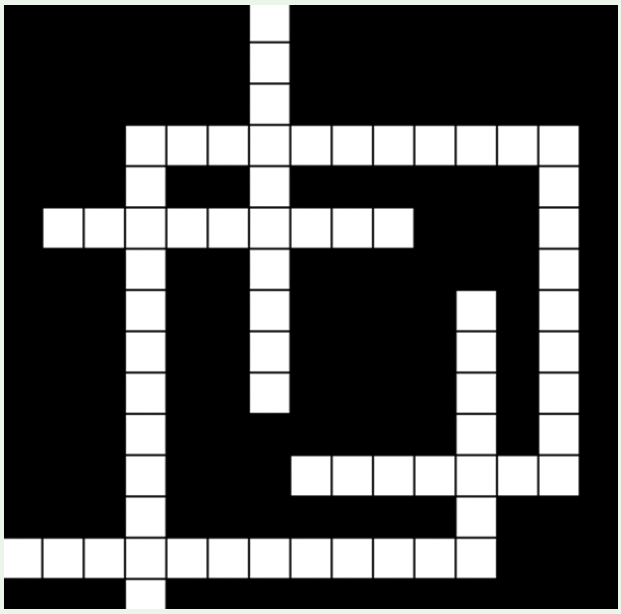
Leia o texto a seguir e complete-o com o que você acabou de estudar nesta unidade. Além disso, use as palavras acrescentadas para completar a cruzadinha logo a seguir!

Os genes estão contidos em uma importante estrutura, situada dentro das células, chamada _____. Essa estrutura pode, em algum momento da vida celular, se enrolar, formando os _____, que são mapeados nos cariótipos, aos pares. Há dois tipos deles: _____ e _____, no primeiro estão os genes responsáveis pelas características orgânicas do indivíduo e no segundo suas características do gênero (feminino ou masculino).

Durante a gametogênese (formação dos gametas), os genes tendem a se separar de maneira _____. No entanto, quando dois genes se encontram na mesma molécula, eles não se segregam, situação conhecida como _____. Um outro conhecido fenômeno que ocorre nessa molécula durante a gametogênese é o _____ ou _____. Neste, as moléculas podem trocar pequenas partes de sua estrutura entre si e os genes podem se recombinar.



Atividade 1



Seção 6
Mutações e suas consequências

Nas Unidades 1 e 2, você aprendeu que mutações são causadas por um erro cometido na duplicação do material genético dentro de uma célula, quando essa vai se dividir.

As mutações gênicas alteram a informação contida em um gene. Essas mudanças podem ser muito pequenas, imperceptíveis no fenótipo; se for assim, isso possivelmente não trará quaisquer problemas para o organismo. No entanto, pode haver mudanças mais drásticas na estrutura, e o gene passará a funcionar de maneira diferente, deficiente, ou simplesmente não funcionará mais. Nesse caso, a célula e o organismo podem sofrer prejuízos imprevisíveis, podendo desenvolver doenças crônicas e até mesmo a morte.

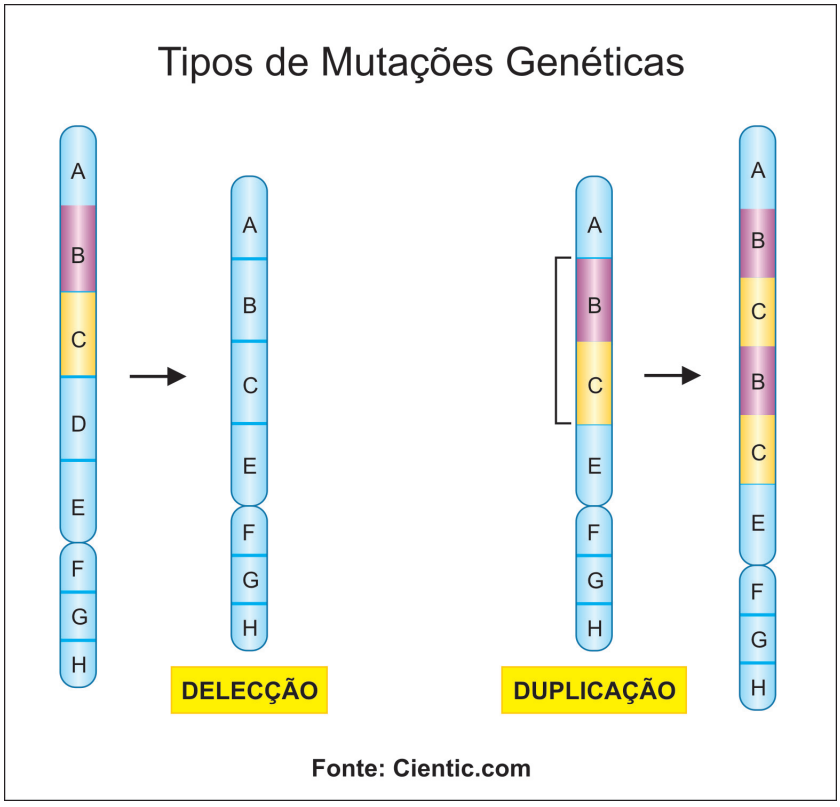


Figura 10: Dois exemplos de mutações. À esquerda, durante o processo de cópia do cromossomo, um gene ("D") foi eliminado (ou "deletado"); é a chamada "deleção". À direita, os genes "B" e "C" foram copiados mais de uma vez, originando uma "duplicação" no novo cromossomo.

Um caso bastante estudado é o de uma doença chamada anemia falciforme, uma condição de saúde na qual as células do sangue (hemácias) exibem um formato anormal (em forma de foice, ou meia-lua, enquanto as hemácias normais são arredondadas) e não funcionam como deveriam, dificultando o transporte de oxigênio pelo corpo. Geneticistas mostraram que a anemia falciforme acontece por causa de uma pequena alteração (mutação) em um gene. Como ocorrem ao acaso, dificilmente as mutações irão resultar em algo novo que seja imediatamente ou inteiramente benéfico para o indivíduo.

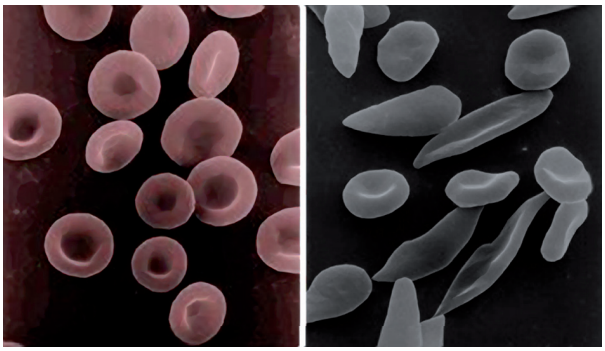


Figura 11: Hemácias vistas ao microscópio eletrônico. As células normais, à direita, têm aspecto arredondado, enquanto aquelas afetadas pela mutação têm formato de "foice", ou "meia lua".

Além das mutações gênicas citadas anteriormente, outros tipos de alterações do material genético podem ocorrer, afetando partes maiores de um cromossomo, ou até mesmo o número de cromossomos de um indivíduo. São o que chamamos "mutações cromossômicas". Quando alteram, por exemplo, a sequência de genes em um dado cromossomo, as mutações são ditas "estruturais". Por outro lado, quando modificam o número de cromossomos, são referidas como "alterações numéricas". Indivíduos com a chamada "Síndrome de *Down*" trazem em suas células, uma alteração cromossômica também conhecida como "trissomia do 21". Nesses casos, onde deveria haver apenas um par de cromossomos identificados como "21" (ou seja, dois cromossomos), existem três cromossomos desse tipo.

Quando UM a mais ou UM a menos faz toda a diferença...

Assim como a Síndrome de *Down*, existem diversas outras condições em que um indivíduo é afetado pela variação de seus cromossomos.

No que se refere às trissomias (três unidades de um mesmo cromossomo, ao invés de duas), as mais conhecidas são a Síndrome de Edwards e a Síndrome de Patau. Em todos os casos, os indivíduos trissômicos apresentam retardo mental de níveis variados e problemas cardíacos. Na Síndrome de Edwards, a maior parte dos fetos sofre aborto, e não chega a nascer.

Saiba Mais

Outros tipos de alterações cromossômicas são relacionadas aos cromossomos sexuais. Há casos em que um dos cromossomos está ausente ou outros em que esses cromossomos estão em maior número do que o esperado. Veja exemplos dessas alterações cromossômicas na tabela a seguir:

Pescoço alado
Um tipo de pescoço que parece um triângulo, que não é fino embaixo da cabeça, mas que fica mais largo a partir da cabeça para o ombro.

Síndrome	Genótipo	Características
Turner	X0	Mulheres com seios, ovários e vagina pouco desenvolvidos; não menstruam; **pescoço alado**; tórax largo com mamilos afastados. Intelectualmente, não sofrem prejuízo.
Klinefelter	XXY	Rapazes que não apresentam sintomas físicos perceptíveis até a adolescência, quando podem ter um desenvolvimento um pouco maior das mamas. Podem apresentar *déficit* auditivo, de aprendizagem e motor, mas não necessariamente.
Jacobs	XYY	Também conhecida como síndrome do super-macho, afeta rapazes que têm tendência a apresentar estatura muito elevada e algumas dificuldades na linguagem (mas não obrigatoriamente).
Triplo X	XXX	Na maioria dos casos, não apresentam sintomas, embora possa ocorrer retardo mental e estatura mais elevada.

Mutações, em suas diversas formas, podem acontecer em decorrência de falhas no processo de duplicação do material genético, ou geralmente por causa da atuação de certos fatores ambientais. Dentre estes, pode-se destacar diferentes tipos de radiações (ultravioleta e radioatividade, dentre outras); ações de alguns vírus (que manipulam o material genético de seus hospedeiros); e exposição a certos produtos químicos.

Os organismos possuem mecanismos celulares engenhosos que atuam corrigindo falhas no material genético (por exemplo, quando de sua duplicação), mas dependendo dos danos causados, nem sempre isso é possível. Além disso, tais mecanismos de reparação também podem, eventualmente, falhar.

Um erro de proporções desastrosas

Todas as células do nosso corpo possuem um relógio biológico, que regula quando elas devem sofrer divisão celular. Um câncer acontece quando uma célula sofre alteração nesse relógio e passa a se dividir com uma frequência muito mais alta. Uma célula se divide em duas, essas duas em quatro, essas quatro em dezesseis e pronto: assim se forma uma massa tumoral.

Quase todos os tipos de câncer estão relacionados à ocorrência de mutações no material genético de células originalmente normais. São essas mutações não corrigidas pelo sistema de reparo durante a duplicação do material genético que promovem a alteração do relógio biológico das células. Estas, ao serem alteradas, começam a se dividir sem qualquer controle, avançam sobre tecidos próximos e os destroem, causando danos que podem ser letais para o organismo. Células cancerosas podem ainda espalhar-se por outras partes do corpo, quando formam o que chamamos "metástases".

Importante

Seção 7
Mutações e Variabilidade Genética

Embora, frequentemente, as mutações resultem em malefícios quando produzem alterações do material genético, há casos claros em que elas podem trazer benefícios para os indivíduos (e, em decorrência, para as espécies às quais pertencem). Elas funcionam como fontes primárias de variabilidade genética. Mas o que vem a ser "variabilidade genética" (às vezes também conhecida pelo nome mais complicado de "biodiversidade molecular")?

Bem, quando altera um determinado gene, uma mutação está dando origem a uma nova versão deste, um novo alelo. Esse é um fenômeno que acontece ao acaso e

Figura 12: Variabilidade genética em uma população de milhos, com três diferentes versões de genes associados à produção de padrões de colorações. Se algo no ambiente impedir a sobrevivência e/ou a reprodução dos milhos de cor amarela, por exemplo, ainda restarão os indivíduos de cor vermelha e marrom para manter a população. Caso fossem todos apenas amarelos, a população possivelmente desapareceria. A partir da população restante, vermelha e amarela, mecanismos naturais podem voltar a promover o aumento de variabilidade genética.

não tem uma finalidade específica. Assim, é reconhecido que apenas um número pequeno de alelos irá conferir alguma vantagem clara para o indivíduo.

Agora, vamos pensar em cenários nos quais variações ambientais podem ocorrer com frequência. Nestes cenários, é possível imaginar que quanto maior a variedade de alelos em uma dada população, maiores serão as chances de que alguns desses possam, eventualmente, aumentar as chances de sobrevivência e de reprodução de alguns indivíduos em certas situações. Sendo este o caso, a variabilidade genética pode então ser vista como fator fundamental para garantir a sobre vivência de populações e a evolução das espécies.

Atividade 2

O que acontece no meio de cultura, permanece no meio de cultura!

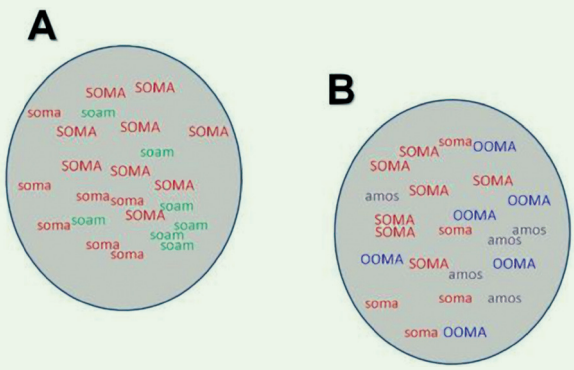
Imagine duas culturas da mesma espécie de bactérias em um laboratório. Esses organismos ficaram, cada qual em seu meio, durante 1 mês, se alimentando e se reproduzindo e se reproduzindo e se reproduzindo...

A)

B)

Nesse meio tempo, as células de ambos os cultivos duplicaram tantas vezes o seu material genético que é muito provável que mutações tenham ocorrido. E, possivelmente, algumas vezes!

Para verificar isso, um cientista estudou a presença de determinado gene (chamado de SOMA) nas duas populações. Veja uma ilustração simplificada do resultado encontrado por ele:



Atividade 2

Sabendo que a linhagem original de bactérias possuía somente o gene SOMA (dominante) e soma (recessivo), analise o resultado do estudo e responda:

a) em qual meio, A ou B, aconteceu mais vezes o evento da mutação? Justifique a sua resposta.

b) Essas bactérias que apresentam o gene SOMA (ou soma) são bastante adaptadas a crescer em meio de cultura. Esse meio apresenta os nutrientes necessários para o crescimento das bactérias.

Você acabou de ver que, em uma das placas, ocorreram mais mutações que na outra.

Imagine que o cientista queira avaliar o impacto dessas mutações para as bactérias em condições adversas. Ele decidiu trocar o meio de cultura rico em nutrientes por um extremamente pobre em nutrientes.

Em qual das placas é mais provável que mais indivíduos sobrevivam? Por quê?

- Os "fatores hereditários" estão no genótipo de um indivíduo e determinam quais características irão – ou não –, se desenvolver ao longo de sua vida (e que geralmente estarão visíveis no fenótipo) e são como as pequenas partes que compõem o manual de instruções de cada indivíduo.
- Os genes são compostos de moléculas conhecidas como o DNA. Essa molécula apresenta um determinado grupo de características. Tais características possibilitam que o DNA mantenha em si uma informação preciosa: o código genético de um indivíduo, ou seja, o grande "manual de instruções.
- À medida que instrumentos ópticos tornaram-se melhores, ficou possível examinar com maior clareza de detalhes o interior das células, usando-se microscópios. Além disso, algumas técnicas de observação também progrediram, como o uso de substâncias corantes capazes de colorir as estruturas presentes dentro das células. Uma dessas estruturas presente no interior do núcleo das células de animais e plantas podia ser corada com facilidade nas preparações e, por isso, foi batizada de "cromatina".
- A cromatina, aparentemente dispersa pelo núcleo da célula podia, em determinados momentos, se enrolar e condensar em várias estruturas distintas e individualizadas, os cromossomos.
- Os cromossomos têm a capacidade de duplicar, ou seja, de ter suas partes inteiramente copiadas. Antes da divisão de uma célula comum, cada cromossomo é copiado (ou duplicado) no núcleo da célula.
- Cada espécie de animal ou planta tem um número característico de cromossomos. Na espécie humana há um total de 46 cromossomos, que estão organizados em 23 pares. Como são dois cromossomos de cada tipo (formando "duplas"), essa condição é chamada "diplóide". Gametas têm apenas um exemplar de cada tipo de cromossomo, ou seja, 23. Essa condição é chamada "haplóide". A partir da junção de dois gametas (haplóides) na fecundação (um masculino e um feminino) é formada, então, uma nova célula com 46 cromossomos (diplóide).
- As pesquisas de Morgan com *Drosophilas melanogaster* forneceram evidências de que os genes estão localizados nos cromossomos.
- Nos experimentos de Morgan, constataram-se novas proporções, diferentes das de Mendel, para genótipos e fenótipos das moscas nascidas dos cruzamentos feitos. Os resultados obtidos indicaram que, alguns genes presentes nos gametas das moscas, ao invés de estarem situados em cromossomos distintos, só poderiam estar localizados juntos, em um mesmo cromossomo. Assim, durante o processo de formação dos gametas, esses genes não se separavam. Essa situação foi chamada "*linkage*" ou "ligação gênica", e indica um "acoplamento" entre genes naquele cromossomo em que ocorrem.
- Em outra experiência, os genótipos encontrados mostravam uma espécie de mistura das características das moscas, totalmente inesperada. Essa possibilidade de recombinação genética espontânea, através da troca natural de pequenas partes de cromossomos relacionados entre si, foi denominada "*crossing-over*".

- A "taxa de *crossing*" representa a probabilidade de ocorrência de recombinação gênica: quanto mais próximos entre si estiverem dois genes em um mesmo cromossomo, menor será a taxa de *crossing*; quanto mais distantes estiverem, maior será essa chance.
- Os mecanismos de variabilidade genética nos indivíduos dentro das populações são importantes para garantir as chances de sobrevivência das espécies.
- Mutações ocorrem ao acaso e promovem o surgimento de um novo alelo; tal mudança pode trazer prejuízos ou benefícios aos indivíduos.
- Mutação é um fenômeno fundamental para a promoção da variabilidade gênica dentro de um grupo de indivíduos. É, por sua vez, graças a essa variabilidade, que as espécies evoluem conforme o passar do tempo e o nascer de novas gerações.

- Resumo da biografia de Thomas Hunt Morgan:

  http://educacao.uol.com.br/biografias/thomas-morgan.jhtm

- Importância das moscas Drosophila melanogaster em estudos de Genética:

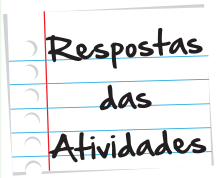
  http://www.geneticanaescola.com.br/ano5vol2/MS15_010.pdf

- Variabilidade Genética:

  http://www.geneticanaescola.com.br/ano3vol1/3.pdf

Seção 5 – Por que ocorrem variações genéticas?

Atividade 1



Os genes estão contidos em uma importante estrutura, situada dentro das células, chamada cromatina. Essa estrutura pode, em algum momento da vida celular, se enrolar, formando os cromossomos, que são mapeados, nos cariótipos, aos pares. Há dois tipos deles: somáticos e sexuais. No primeiro, estão os genes responsáveis pelas características orgânicas do indivíduo e no segundo, suas características do gênero (feminino ou masculino).

Durante a gametogênese (formação dos gametas), os genes tendem a se separar de maneira independente. No entanto, quando dois genes se encontram na mesma

molécula, eles não se segregam, situação conhecida como *linkage*. Um outro conhecido fenômeno que ocorre nessa molécula durante a gametogênese é o *crossing-over* ou permutação. Neste, as moléculas podem trocar pequenas partes de sua estrutura entre si e os genes podem se recombinar.

Respostas das Atividades

Seção 7 – Mutações e Variabilidade Genética

Atividade 2

a) Um número maior de mutações ocorreu na placa B. Você pode observar isso, na representação, pela quantidade de variação da ordem das letras que denominam o gene: *OOMA*, amos aparecem muito mais vezes na placa B do que soam na placa A.

b) Na placa B. Se as bactérias que possuem o gene SOMA (ou soma) são bem adaptadas a viver em um meio de cultura rico em nutrientes, provavelmente elas terão dificuldades de viver em um meio pobre em nutrientes.

Agora, a partir de uma mutação, que acontece ao acaso, pode ser que a bactéria ganhe como consequência uma maior resistência à privação de nutrientes. Repare: quando digo "pode ser que", refiro-me ao fato de que as mutações ocorrem ao acaso e não necessariamente trazem benefícios aos indivíduos. Ao contrário, a maioria delas não traz benefício algum e, muitas, até atrapalham! Em outras palavras, pode ser que essas mutações todas da placa B não façam diferença alguma e que as bactérias sintam a privação de nutrientes da mesma forma. Mas, em termos de probabilidade, na placa B se tem mais chance de haver tolerância à falta de nutrientes.

Referências

Bibliografia consultada

- Linhares, S. & F. Gewandsznajder, 2008. Biologia hoje. Volume 1: Citologia, Reprodução e Desenvolvimento, Histologia e Origem da Vida. Editora Ática. 432 pp.
- Linhares, S. & F. Gewandsznajder, 2008. Biologia hoje. Volume 2: Os Seres Vivos. Editora Ática. 584 pp.
- Linhares, S. & F. Gewandsznajder, 2008. Biologia hoje. Volume 1: Genética, Evolução e Ecologia. Editora Ática. 432 pp.
- Martins, L. A. P. 1998. Thomas Hunt Morgan e a Teoria Cromossômica: de crítico a defensor. Episteme, Porto Alegre, 3(6):100-126.
- Martins, L. A. P. & A. P. O. P. M. Brito. 2006. As concepções iniciais de Thomas Hunt Morgan acerca da evolução e hereditariedade. Filosofia e História da Biologia, 1:175-189.
- http://www.sobiologia.com.br/conteudos/Citologia2/nucleo14.php (acesso em 29/01/2012)
- Ferreira, R. J. 2008. Descomplicando a variabilidade genética: uma proposta de atividade interativa par o ensino de Genética.

Imagens

• http://www.sxc.hu/browse.phtml?f=download&id=1381517

• http://www.flickr.com/photos/63861396@N00/1664342470/

• http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Chromatin_nucleofilaments.png

• http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_metaphase_chromosomes.jpg

• http://childrenshospital.org/cfapps/research/data_admin/Site2234/Images/family_chromosomes_2.gif

• http://pt.wikipedia.org/wiki/Ficheiro:Drosophila_melanogaster_-_side_(aka).jpg • André Karwath aka

• http://pt.wikipedia.org/wiki/Ficheiro:Thomas_Hunt_Morgan.jpg

• http://en.wikipedia.org/wiki/File:EyeColors.jpg

• http://commons.wikimedia.org/wiki/File:DNA_human_male_chromosomes.gif

• http://pt.wikipedia.org/wiki/Ficheiro:Redbloodcells.jpg

• http://pt.wikipedia.org/wiki/Ficheiro:Sicklecells.jpg

• http://www.flickr.com/photos/cimmyt/5185321431/sizes/m/in/photostream/ • International Maize and Wheat Improvement Center

• http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Agar_plate_with_colonies.jpg

• http://learn.genetics.utah.edu/content/begin/traits/karyotype/

• http://www.sxc.hu/browse.phtml?f=download&id=1220957 • Ivan Prole.

• http://www.sxc.hu/985516_96035528.

• http://www.sxc.hu/browse.phtml?f=download&id=1254880 • Artem Chernyshevych.

O que perguntam por aí?

UNICAMP 2009 – 1ª fase

Os animais podem sofrer mutações gênicas, que são alterações na sequência de bases nitrogenadas do DNA. As mutações podem ser espontâneas, como resultado de funções celulares normais, ou induzidas pela ação de agentes mutagênicos, como os raios X. As mutações são consideradas importantes fatores evolutivos.

a) Como as mutações gênicas estão relacionadas com a evolução biológica?

b) Os especialistas afirmam que se deve evitar a excessiva exposição de crianças e de jovens em fase reprodutiva aos raios X, por seu possível efeito sobre os descendentes. Explique por quê.

Resposta comentada

Bom, vamos começar comentando o enunciado, para você entendê-lo plenamente. Quando falamos de mutação, estamos falando de uma alteração em um gene, causada por um erro na duplicação do DNA.

O DNA (e isso você vai aprender no Módulo 3) é composto por moléculas chamadas bases nitrogenadas. Existem quatro tipos de bases no DNA: A, T, C, G, organizadas em sequência, de três em três. Uma mutação é a troca de uma dessas bases da sequencia por outra, alterando o código.

Mas isso é só para você se aprofundar no enunciado da questão, pois não faz diferença para o que está sendo perguntado de fato. Vamos às respostas:

a) Essas mutações que, ao acaso, podem acontecer em um gene, em muitos casos não trazem benefício algum. Mas, em outros, podem significar uma vantagem para o indivíduo. Este indivíduo mutante pode passar essa alteração para os seus descendentes e isso se consolidar na população. Imagine isso acontecendo muitas vezes ao longo de milhares e milhares de anos e temos a resposta sobre como as mutações influenciam a evolução. Elas dão origem à evolução na medida em que podem alterar as características de um indivíduo que existe até que ele se torne um indivíduo diferente. Em outras palavras, as mutações são fontes de variabilidade genética.

b) Os raios X são um dos agentes capazes de induzir mutações no DNA das células de um indivíduo. Existem outros, como a radiação solar, a radioatividade e alguns produtos químicos. Na presença constante de raios X, portanto, é mais provável que aconteça uma mutação no DNA das células do que sem essa exposição.

Imagine que uma mutação desta aconteça numa célula da pele. Pode ser que não haja nenhuma consequência, pode ser que o indivíduo tenha câncer de pele. Se esse indivíduo se reproduzir, seus filhos não nascerão com câncer de pele, pois a mutação não aconteceu nos seus gametas, ou seja, não pode ser passada para eles.

Agora, imagine que, pela exposição aos raios X, ela aconteça em uma célula germinativa (gameta). Ela certamente será passada aos descendentes do indivíduo.

Como dissemos durante a aula, na maior parte dos casos, as mutações não só não trazem benefício algum, como podem causar problemas. Assim, colocar um jovem em idade reprodutiva exposto aos raios X, aumenta a chance de que o DNA de seus gametas sofra mutação e de que essa mutação (possivelmente, "problemática" para o indivíduo) seja passada aos seus descendentes. Por isso, não se recomenda que jovens em idade reprodutiva sejam expostos com frequência a raios X.

Caia na Rede!

Faça o seu cariótipo!

Nesta unidade, você viu que os genes se localizam nos cromossomos e que podemos mapear os cromossomos, identificando-os e numerando-os. Para tal estudo dos cromossomos, é importante a construção de um cariótipo.

Alguns geneticistas fazem muitos deles por dia. E você também pode fazer o seu. Há um endereço na internet onde você pode montá-lo, dá uma olhada:

MAKE A KARYOTYPE
A karyotype is an organized profile of a person's chromosomes. In a karyotype, chromosomes are arranged and numbered by size, from largest to smallest. This arrangement helps scientists quickly identify chromosomal alterations that may result in a genetic disorder.
To make a karyotype, scientists take a picture of someone's chromosomes, cut them out and match them up using size, banding pattern and centromere position as guides.
Matching up Chromosomes in a Karyotype - Try it Yourself!
Instructions: Click on a chromosome in the pool on the left and drag it next to its partner in the karyotype on the right. Turning the "Hints" on provides an outline of the matching chromosome.
Hints On
1 2 3 4 5
6 7 8 9 10
11 12 13 14 15
16 17 18 19 20
21 22 x y

Sim, o idioma é o inglês! Mas acalme-se, pois dá para fazer o exercício mesmo sem saber falar o idioma.

O cariótipo que você vê é o da espécie humana, portanto possui 23 pares de cromossomos. No entanto, em cada numeração, há apenas 1, que representa o par. O que você deve fazer, então, é juntar os pares, como já está feito no par de cromossomos 21.

Megamente

Que troca-troca!

Quando sentamos para jantar com nossa família, geralmente, há posições pré-definidas de cada um dos membros familiares. Por exemplo, o pai sempre se senta à cabeceira, a mãe ao seu lado direito, a filha mais velha do lado esquerdo dele.

Então, que tal, assim como vimos que acontece dentro de nossas células, trocarmos a "ordem original" das coisas? Tente fazer com que o pai se sente no meio da mesa, a irmã mais velha na cabeceira e a mãe longe do pai.

Será que a conversa entre os membros da família fluirá do mesmo modo, no mesmo ritmo? Será que as pessoas vão se acostumar com a inversão de posições?

Vamos ver o que acontece nesse macro troca-troca!!!